

Síndrome De Peutz Jeghers Como Hipótesis Diagnóstica A Partir De Manifestaciones Orales.

P, DORATI

Asignatura de Patología y Clínica Estomatológica. FOUNLP

Categoría: Casos Clínicos

Resumen

Introducción: Este Síndrome fue descripto inicialmente en 1921 por Johannes Peutz en varios miembros de una familia holandesa que presentaba manchas pigmentadas en los labios y pólipos intestinales. En 1949 Harold Jeghers diagnosticó hallazgos cutáneos los cuales fueron establecidos como diagnósticos clínicos de la misma patología. Obedece a un trastorno infrecuente de herencia autosómica dominante, con alta penetrancia. Se debe a mutaciones en el gen serina/treonina cinasa 11 (STK11) del cromosoma 19p13.3. Se caracteriza por la aparición de manchas color marrones o negras dispuestas irregularmente en región peribucal, perinasal, periorbitaria y perianal. El primer signo de la enfermedad son las manchas, seguida de la predisposición de pólipos a lo largo del tracto gastrointestinal. Son lesiones benignas que presentan un posible potencial de malignización. Se ha demostrado una asociación entre este síndrome y el desarrollo de diversos cánceres. **Descripción del caso:** paciente femenino de 72 años de edad, nacida en Bolivia y residiendo en la actualidad en la ciudad de La Plata, se presenta a la consulta derivada por su odontólogo particular quien le ha informado de la presencia de manchas en su boca. Al examen estomatológico revela múltiples manchas pardas, amorronadas y negras dispersas en la mucosa bucal. Refiere antecedentes gástricos y hepatobiliares, lo que sumado a las lesiones orales permiten hipotetizar el diagnostico clínico con el que es derivada para realizar la interconsulta con gastroenterología. **Conclusiones:** Las lesiones orales del síndrome permiten al odontólogo orientar al paciente a la realización de controles médicos periódicos debido al riesgo de la aparición de tumores digestivos. Se recomienda la valoración no solo del paciente afectado sino también el de su familia debido al carácter hereditario de la enfermedad.

Descripción del Caso

Paciente femenino de 72 años de edad nacida en Bolivia con residencia actual en la ciudad de la Plata, ama de casa, refiere haber descubierto hace un mes las lesiones por las que consulta. Desconoce si algún integrante de su familia posee lesiones similares en su boca. Así mismo, relata antecedentes de problemas hepatobiliares y gastritis.

Al examen bucal revela manchas pardas, marrones y color café distribuidas en mucosa de revestimiento, especializada y masticatoria. Con diagnóstico presuntivo de Síndrome de Peutz Jeghers se deriva a gastroenterología para evaluar componente intestinal del síndrome.



Manchas distribuidas en toda la mucosa bucal. Se concentran especialmente en mucosas yugales y labial superior e inferior.

Conclusiones

Debido al riesgo de aparición de tumores se aconseja la realización de controles médicos periódicos, determinación de sangre oculta en heces, colonoscopia, y endoscopia digestiva. Pruebas para controlar tumores extraintestinales. Se recomienda la valoración no solo del paciente afectado sino también el de su familia debido al carácter hereditario de la enfermedad.

Introducción

Es un trastorno infrecuente de herencia autosómica dominante, con alta penetrancia. Se debe a mutaciones en el gen serina/treonina cinasa 11 (STK11) del cromosoma 19p13.3.

Se calcula que puede haber una incidencia de entre 1 de cada 8.300 a 1 de cada 29.000 nacidos vivos, afectando a ambos sexos por igual. El 50% de los casos se debería a mutaciones esporádicas.

Sinonimia: Lentiginosis Periorifacial.

El primer signo de la enfermedad son las *manchas*, seguida de la predisposición de *Pólipos* a lo largo del tracto gastrointestinal exceptuando la boca. Principalmente en intestino delgado a la altura del yeyuno, en estómago y/o colon. Suelen no dar síntomas por años. Los pólipos pueden presentar cuadros de hemorragia. Histológicamente los pólipos son hamartomas de músculo liso, cuyo tamaño varía desde varios milímetros a centímetros. Son lesiones benignas que presentan un posible potencial de malignización. Diarreas, constipación, dolor cólico abdominal, que puede ser en ocasiones brusco y severo debido a pólipos que por su tamaño se encuentren obstruyendo el intestino. Pérdida de peso, falta de energía, anemia, (por lo que se debe estar atento al recuento de glóbulos rojos en el examen de laboratorio) náuseas.

No es seguro que aparezcan síntomas, por lo que se debe estar atento sobretodo en los niños para el diagnóstico temprano.

Se ha demostrado una asociación entre el SPJ y el desarrollo de diversos cánceres, no sólo intestinales sino extraintestinales como el carcinoma de mama, el carcinoma de ovarios, el carcinoma de cuello uterino, el carcinoma de vesícula y el pancreático, entre otros.

Referencias

1. Dermatología pediátrica. Acta Pediatr Esp. 2012; 70(5) Síndrome de Peutz-Jeghers. C.Eguren, M. Valdivieso-Ramos, D.Velázquez. Hospital Univ. Madrid Sanchinarro.
2. Dermatología Roberto Arenas. Atlas diagnóstico y tratamiento. Sexta Edición. Mc Graw Hill.
3. Mi Portal/Aprende Salud del Instituto Universitario Hospital Italiano. Argentina. Síndrome de Peutz-Jeghers.

